ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

hémochromatose

Question écrite n° 113489

Texte de la question

M. André Schneider attire l'attention de Mme la secrétaire d'État auprès du ministre du travail, de l'emploi et de la santé, chargée de la santé, sur sa question écrite n° 85 314 du 27 juillet 2010 relative aux patients atteints d'hémochromatoses génétiques restée sans réponse à ce jour.

Texte de la réponse

L'hémochromatose génétique est une maladie autosomique récessive dont le gène (HFE1) a été identifié en 1996 avec une mutation principale en cause dans plus de 95 % des cas. Cette maladie présente la particularité de pouvoir être traitée facilement pour autant que son diagnostic soit précoce. Elle apparaît, avec une prévalence de 0,2 % à 0,9 %, comme l'une des maladies héréditaires les plus fréquentes dans les populations d'origine européenne. Cependant, le nombre exact de cas d'hémochromatose cliniquement exprimés n'est pas connu en France avec exactitude ; en effet, un pourcentage important d'homozygotes, même âgés, ne développe pas de surcharge en fer cliniquement significative, au moment du dépistage. L'hémochromatose présente par ailleurs une longue phase de latence, et demeure longtemps asymptomatique, l'âge moyen au moment du diagnostic est de 50 13 ans avec un délai diagnostic moyen de 10 10 ans. L'hémochromatose est une affection potentiellement sévère, et elle est responsable d'une surmortalité précoce. Mais la fréquence des formes graves de la maladie demeure inférieure à celle des homozygotes. Le diagnostic de l'hémochromatose est aisé, cependant en cas de dépistage, il existe de nombreux faux positifs et faux négatifs. L'hémochromatose bénéficie d'un traitement simple et efficace (saignées régulières permettant l'évacuation de la surcharge en fer) restaurant une espérance de vie normale lorsqu'il est mis en oeuvre avant le stade des complications viscérales. Le dépistage de l'hémochromatose pourrait être réalisé chez le nouveau-né, mais la loi française n'autorise le dépistage des maladies familiales chez l'enfant que s'il existe un bénéfice immédiat pour lui, ce qui n'est pas le cas pour cette affection. Quand un diagnostic est posé chez un patient, une enquête familiale est recommandée. Actuellement, en France, moins de 50 % des frères et soeur de l'ensemble des patients bénéficient d'un test génétique. Les données mettent en évidence que la sous-population la plus directement susceptible de développer une hémochromatose n'est pas celle qui est étudiée en priorité. En effet, les apparentés les plus à risque se trouvent parmi les frères et soeurs du patient et non chez ses enfants. La mise en place de l'extension du dépistage en population générale nécessite une réflexion avec notamment le centre de référence des hémochromatoses. La Haute Autorité de santé (HAS) a publié en 2005 des recommandations de bonne pratique : « Prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE (hémochromatose de type 1) », qui prévoyaient, pour le suivi de la maladie et lorsqu'un dépistage était envisagé de réaliser un dosage de la capacité totale de saturation en fer de la transferrine (CTST). Les données de la Caisse nationale d'assurance maladie avaient montré entre 2005 et 2007 une augmentation de 9 000 à 609 000 (+ 6 343 %) du nombre de dosages de cette CTST, témoignant de la prise en compte des recommandations de la HAS par les médecins. Ces recommandations ont été actualisées en mars 2011 par la HAS.

Données clés

Version web : https://www.assemblee-nationale.fr/dyn/13/questions/QANR5L13QE113489

Auteur : M. André Schneider
Circonscription : Bas-Rhin (3e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire
Type de question : Question écrite
Numéro de la question : 113489
Rubrique : Santé
Ministère interrogé : Santé
Ministère attributaire : Travail, emploi et santé

Date(s) clée(s)

Question publiée le : 5 juillet 2011, page 7060
Réponse publiée le : 1er novembre 2011, page 11652